

Material Educativo Ofrecido

Cada bebé nacido en el Estado de Tennessee se examina para detectar enfermedades raras, pero tratables. El Programa de Detección de Enfermedades Metabólicas/Genéticas en el Recién Nacido provee a los padres/guardianes con un panfleto educativo para informarles sobre los exámenes y para también responder las preguntas mas comunes sobre estos exámenes. Firmando abajo indica que el lugar de nacimiento del bebé le dio este panfleto.

El día ____/____/____, A mí, _____ me dieron un
Fecha Madre, Padre o Guardián

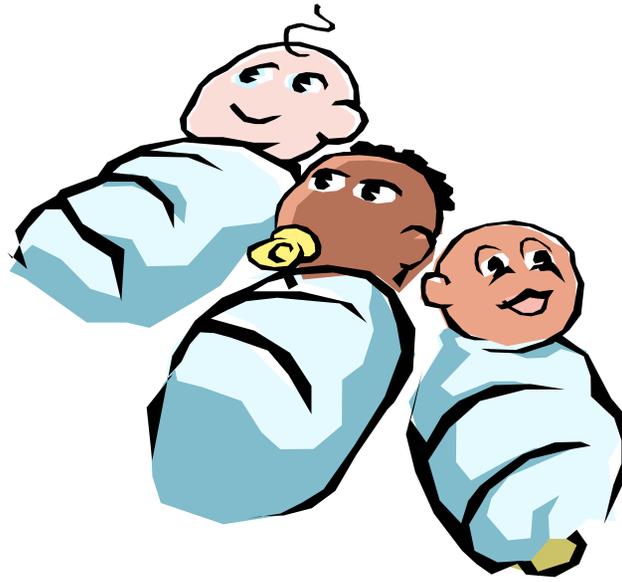
panfleto educativo con información sobre los exámenes en el Recién Nacido.

Witness: _____ Date: ____/____/____

Facility Staff:

Remove proof of documentation that educational material was provided and place in patient record.

Su Bebé y Exámenes en el Recién Nacido



EL PROGRAMA DEL ESTADO DE
TENNESSEE PARA LA DETECCIÓN
METABOLICA/GENETICA DEL RECIEN NACIDO



¿Qué es la Detección Metabólica del Recién Nacido?

Exámenes de laboratorio para detectar enfermedades raras, pero tratables que afectan la química del cuerpo humano.

¿A quien se le hace la evaluación?

A su bebé y a todo bebé nacido en Tennessee.

¿Cuándo se hace?

Se hace antes que usted se lleve el bebé del hospital o entre las 24-48 horas después del parto si su bebé no nació en un hospital.



¿Cómo se hace el examen?

Antes que usted se lleve su bebé del hospital, la enfermera o el técnico del laboratorio obtendrá unas gotas de sangre del talón de su bebé. La sangre será absorbida por un papel de filtro especial, y enviada al laboratorio estatal para ser analizada. Este estudio determinara si su bebé puede tener una de estas enfermedades. Es muy importante prestar atención que estos exámenes detectan anormalidades pero no exámenes diagnósticos. Si estos estudios muestran anormalidades, más exámenes serán necesarios.

¿Por qué se hace?

Bebés que sufren de estas enfermedades raras usualmente parecen ser completamente normales al nacer. Sin embargo, sin el tratamiento necesario pueden sufrir una enfermedad grave con o sin retardo mental. Estos efectos graves se pueden evitar o reducir con tratamiento si las enfermedades son detectadas temprano.

¿Adónde se hace?

La muestra de sangre se toma en el hospital o en el centro de parto. Los exámenes se hacen en el Laboratorio estatal para Detección de Enfermedades Metabólicas/Genéticas en el Recién Nacido en Nashville.

¿Pero mi bebé parece estar muy saludable? ¿Son los exámenes necesarios?

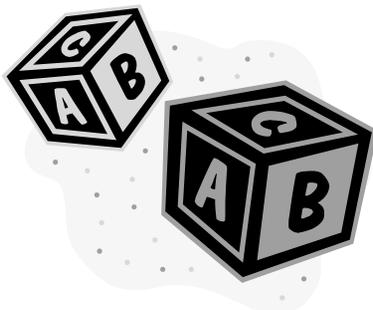
¡SÍ! La mayoría de los bebés que sufren de estas enfermedades no tienen síntomas de las enfermedades al nacer. Hay un problema "invisible" en uno de los componentes químicos que son producidos por el cuerpo del bebé. Estos exámenes especiales detectan estos cambios químicos antes de que los problemas se desarrollen. Al examinar todo recién nacido, podemos asegurarnos de identificar y tratar una de estas enfermedades en una etapa temprana.

¿Si mi bebé tiene una de estas enfermedades, es posible curarlo?

No necesariamente. No se puede curar, tal como es imposible cambiar permanentemente el color de los ojos o la estatura. Sin embargo, los efectos serios de la enfermedad se pueden minimizar y a veces se pueden prevenir completamente si se aplica un tratamiento o una dieta especial temprano.

¿Recibiré los resultados de los exámenes?

Su médico o departamento de salud será informado sobre los resultados. Generalmente, se les notifica a los padres solamente si es necesario un segundo examen. Usted le puede preguntar a su médico sobre los resultados cuando lleve su bebé para la siguiente visita.



¿Qué pasa si uno de los resultados es "anormal"?

Si hay resultados anormales, sugiriendo una posible enfermedad, el programa de seguimiento se pondrá en contacto inmediatamente con su médico o departamento de salud y un especialista de la red metabólica/genética para obtener otra muestra de sangre. Se le pedirá traer a su bebé para otro examen. Actuar rápidamente es muy importante. Su bebé será referido a un especialista para tratamiento y la confirmación del diagnóstico. Es muy importante que el hospital donde nació el bebé tenga su nombre correcto, dirección postal, y número de teléfono. Si se requiere re-examinar a su bebé, su médico sabrá donde ponerse en contacto con usted. Acuérdesse, que actuar sin demoras es muy importante.



¿Si se requiere re-examinar, significa eso que mi bebé esta enfermo?

No necesariamente. Una reexaminación es a veces necesaria si la primera muestra fue obtenida incorrectamente, si el bebé recibió una transfusión de sangre, o la muestra fue obtenida antes de que su bebé cumpliera las 24 horas de edad, pero es posible que indique una enfermedad. Sabemos que llevar su bebé a una segunda reexaminación puede crear temor pero es muy importante que cada bebé reciba un estudio completo para detectar estas enfermedades. Raramente pedirá el doctor comenzar tratamiento inmediato del bebé antes de obtener los resultados del segundo examen.

¿Estarán predispuestos mis futuros hijos/hijas a estas enfermedades si a mi bebé le detectan una enfermedad?

Posiblemente. Las familias que tienen un hijo/hija que sufre de estas enfermedades pueden solicitar más información sobre futuros riesgos a los profesionales de la Red Genética de Tennessee. Por favor preste atención a la lista de centros en este panfleto.

¿Qué es la evaluación de audición para el recién nacido?

Este examen no es un examen de sangre. Se les puede examinar el oído a los bebés después de haber nacido. El examen es seguro y no duele. Su bebé puede "pasar" el examen o puede que necesite ser "referido" para más exámenes. La mitad de todos los bebés identificados con problemas de audición no tienen una causa conocida para esta pérdida. A los bebés que se les confirme un problema de audición se les recomendará una evaluación en un centro genético. Solo 10 por ciento de los bebés con pérdida de audición nacen de padres que sufren de la misma pérdida. Pérdidas significantes de audición se presentan en 1-3/1000 de la población de recién nacidos saludables, y en 2-4/1000 en los casos en la población de cuidado intensivos. Para más información, llame al 615-741-8530 o al 615-262-6160.

7. **Enfermedad de la Orina con olor a Jarabe de Arce. El nombre en inglés es "Maple Serum Urine Disease" (MSUD)** – Ocurre en casi uno de cada 23,000 bebés recién nacidos. MSUD ocurre cuando el cuerpo del bebé no puede procesar ciertos amino ácidos que forman parte de las proteínas de la comida. La acumulación de estos amino ácidos en el cuerpo hace que la orina del bebé huelga a jarabe de arce. Esto puede causar retardo mental, convulsiones o muerte si no es tratado. Al detectarse temprano, se le dará una dieta especial baja en proteína al bebé para prevenir los efectos peligrosos de la enfermedad.



8. **Deficiencia de la Cadena-Media de Acil CoA Dehidrogenasa**– Ocurre en casi uno de cada 12,000 bebés recién nacidos. Esta enfermedad es causada por falta de una enzima que procesa la grasa almacenada en el cuerpo. Cuando los bebés con esta enfermedad pasa un largo tiempo sin comer ocurren problemas serios porque no pueden usar la grasa almacenada en el cuerpo. Esta crisis metabólica a veces puede causar convulsiones, problemas con la respiración, ataque cardíaco, y muerte. El tratamiento es eficaz y se basa en que el bebé coma con frecuencia.

9. **Deficiencia de Biotinidasa** – Ocurre en casi uno de cada 61,000 bebés recién nacidos. Esta enfermedad es causada por la falta de una enzima en el cuerpo del bebé llamada biotinidasa. Los bebés con deficiencia de esta enzima pueden tener convulsiones, dificultades en comer, enfermedad aguda en el recién nacido, tono muscular bajo, eczema o infecciones de piel, atrasos en desarrollo y pérdida de audición. Esta enfermedad se puede prevenir usando tratamientos de biotina.

Hospital Staff:

Review the following information with parents if the specimen was collected <24 hours of age and baby is being discharged home.

To be sure the screening results are accurate, babies who go home and have had a newborn screening specimen collected prior to 24 hours of age must be rescreened. Your baby's specimen was collected when he or she was less than 24 hours old and will need to be repeated within 24-48 hours. Take your baby to your pediatrician or local health department to have the specimen recollected.

¿Preguntas?

Para más información sobre estos exámenes; comuníquese con el médico de su bebé, departamento de salud local o el Programa de Detección de Enfermedades Metabólicas del Recién Nacido en Tennessee al (615) 262-6304. Visite nuestra página de Internet al: www2.state.tn.us/Health/mch/genetics.htm



Department of Health Authorization No. 343556.
40,000 copies, February, 2004. This public document was promulgated at a cost of .13 per copy.

¿Cuales son las enfermedades? Su bebé será examinado para detectar condiciones más comunes y/o severas de las siguientes enfermedades:

1. **PKU: Phenylketonuria o Fenilcetonuria** – Ocurre en casi uno de cada 14,000 bebés recién nacidos. Los bebés con PKU no tienen una substancia química en el cuerpo (enzima) necesaria para procesar de las proteínas en la comida. Estas partes de proteína se pueden acumular en el cerebro y causar retardo mental. Una dieta especial baja en fenilalanina puede prevenir el retardo mental y otros efectos del PKU

2. **Galactosemia** – Ocurre en casi uno de cada 53,000 bebés recién nacidos. A bebés que sufren de galactosemia les falta una enzima necesaria para procesar la galactosa, un tipo de azúcar que se encuentra en la leche. Los bebés que sufren de galactosemia se enferman gravemente después de unos días de haber dado algo de comer.

Al no tratarse, los bebés pueden desarrollar problemas de la vista y retardo mental. Los bebés sin tratamiento también sufren un alto riesgo de infección, el cual puede causar la muerte infantil. La galactosemia se puede tratar con una dieta especial sin galactosa. Algunos bebés sufren de una galactosemia benigna, la cual requiere un tratamiento de 6-12 meses.



3. **Hipotiroidismo Congénita** – Ocurre en casi uno de cada 3,000 bebés recién nacidos. El Hipotiroidismo ocurre cuando el cuerpo no produce suficiente hormona de la tiroides. La hormona de la tiroides se necesita para el desarrollo del cerebro y el cuerpo. Los bebés que sufren de Hipotiroidismo pueden tener problemas de crecimiento y retardo mental. Si el Hipotiroidismo se detecta temprano y con medicamento, se puede obtener un desarrollo y crecimiento normal.

4. **Hemoglobinopatía** – La hemoglobina es parte de las células rojas en la sangre, y también hace que estas células se vean rojas y que lleven oxígeno al cuerpo. Las hemoglobinopatías son enfermedades que afectan la clase o número de hemoglobina presente en las células rojas de una persona. Algunas hemoglobinopatías causan anemia.

La Anemia Falciforme es la forma de hemoglobinopatía más común. Esta enfermedad cambia la forma de las células rojas de la sangre. Estas células falciformes pueden quedar atrapadas en los vasos y capilares sanguíneos reduciendo el oxígeno que llega a ciertas partes del cuerpo.. El buen cuidado médico, la educación de los padres, y antibióticos pueden disminuir las complicaciones de vida o muerte de las hemoglobinopatías.

Las hemoglobinopatías ocurren en todo tipo de personas. La forma más común, la Anemia Falciforme, ocurre en uno de cada 500 bebés Afro-Americanos recién nacidos. Personas de descendencia Hispana, Asiática o Mediterránea también tienen mayor probabilidad de nacer con una hemoglobinopatía.



5. **Hiperplasia Adrenal Congénita o HCA** – Ocurre en casi uno de cada 19,000 bebés recién nacidos. HCA ocurre cuando el bebé no puede producir ciertas hormonas. Esto resulta en un desequilibrio en los niveles de hormonas, de la cual puede causar que el bebé se enferme gravemente, o muera si no es tratado. Las niñas con esta enfermedad a veces se le pueden asignar el sexo incorrecto al nacer. La HCA se puede tratar con medicamentos.

6. **Homocistinuria** – Ocurre en casi uno de cada 340,000 bebés recién nacidos. Esta enfermedad ocurre cuando el cuerpo falla en producir la homocistina, la cual se acumula en la sangre causando retardo mental, problemas con la vista, y problemas de crecimiento y aumento de peso. Se puede desarrollar coágulos de sangre que pueden llegar a causar problemas de vida o muerte. Cuando se detecta temprano, bebés que sufren de Homocistinuria son tratados con en una dieta especial para prevenir estos problemas.

Red de Genética

Centros Genéticos/Metabólicos

Universidad de Tennessee, Memphis (901) 448-6595

Universidad Vanderbilt, Nashville (615) 322-7601

Universidad de Tennessee, Knoxville (865) 544-9030

Centros Genéticos Satélites

T.C. Thompson Children's, Chattanooga (423) 778-6112

East Tennessee State Univ., Johnson City (423) 439-8541

Centros de Hematología/ Anemia Falciforme

Centro de Hematología Pediátrica, Memphis (901) 495-5670

Centro de Anemia Falciforme-Meharry, Nashville (615) 327-6763

Universidad de Tennessee, Knoxville (865) 544-9030

T.C. Thompson Children's, Chattanooga (423) 778-7289

Endocrinólogos Pediátricos

Universidad de Tennessee, Memphis (901) 572-5096

Clínica Endocrina, Memphis (901) 763-3636

Centro Pediátrico Jackson, Jackson (731) 664-9928

Universidad Vanderbilt, Nashville (615) 322-7427

East Tenn. Children's Hospital, Knoxville (865) 971-7400

T.C. Thompson Children's, Chattanooga (423) 778-6405

East Tennessee State Univ., Johnson City (423) 439-8541